

СОЦИАЛЬНАЯ ПЕДИАТРИЯ И ОРГАНИЗАЦИЯ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2014

УДК 616-036.23:614.2(470.41)

Фаррахов А.З.¹, Волгина С.Я.², Шавалиев Р.Ф.³, Клетенкова Г.Р.³

ОПЫТ ОРГАНИЗАЦИИ КАБИНЕТА МОНИТОРИНГА РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ ТАТАРСТАН

¹Министерство финансов Российской Федерации, 10907, Москва, ул. Иьинка, 9;

²ГБОУ ВПО «Казанский государственный медицинский университет» Минздрава России, 420012, Казань, ул. Бутлерова, 49;

³Государственное автономное учреждение здравоохранения «Детская республиканская клиническая больница»

Министерства здравоохранения Республики Татарстан, 420138, Казань, Оренбургский тракт, 140

Представлен план действий в области редких болезней в Республике Татарстан для обеспечения равного доступа к диагностике, лечению и оказанию медико-психосоциальной помощи детям с редкими заболеваниями. Авторами организован кабинет для координации деятельности специалистов по нозологической принадлежности орфанный болезни; разработано положение о кабинете для детей, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими заболеваниями; создан совет экспертов для формирования порядка оказания медицинской помощи детям с орфанными болезнями в Республике Татарстан.

Показано, что организация кабинета позволяет осуществлять междисциплинарный подход к ранней диагностике и мониторингованию состояния здоровья пациентов с редкими болезнями, оценивать эффективность патогенетической терапии.

Ключевые слова: дети с редкими (орфанными) болезнями; план действий в области редких болезней; организация мониторинга редких болезней; медико-психосоциальная помощь.

Farrahov A.Z.¹, Volgina S.Ya.², Shavaliyev R.F.³, Kletenkova G.R.³

EXPERIENCE OF THE ORGANIZATION OF THE OFFICE FOR THE MONITORING OF RARE DISEASES IN THE REPUBLIC OF TATARSTAN

¹Ministry of Health of the Russian Federation, 3, Rakhmanovsky by-street, Moscow, Russian Federation, 127994

²Kazan State Medical University, 49, Butlerova street, Kazan, Russian Federation, 420012

³Children Republic clinical hospital, 11/6, Ostrovskogo Str., Russian Federation, 420111

There is presented the plan of measures in the field of rare diseases in the Republic of Tatarstan to provide an equal access to diagnosis, treatment and taking care of medical and psychosocial care to children with rare diseases. у authors of the study there was organized the office for coordination of the activities of specialists in nosology of orphan disease; there was developed the statement about the unit for children suffering from life-threatening and chronic progressive rare diseases; there was created the Council of experts for the formation of the policy of the provision care for children with orphan diseases in the Republic of Tatarstan. The organization of the cabinet was shown to allow to realize a multidisciplinary approach to the early diagnosis and monitoring of the health status of patients with rare diseases, to evaluate the effectiveness of pathogenetic therapy.

Key words: children with rare (orphan) diseases, the action plan in the field of rare diseases, monitoring of rare diseases, medical and psycho-social care.

Редкие болезни – это формы патологии, затрагивающие небольшую часть популяции. До сих пор не существует их единого определения. Ряд специалистов ориентируются на количество людей, живущих с орфанными болезнями, другие – учитывают факторы, например, доступность лечения болезни или возможность облегчения ее течения. В США Акт о редких заболеваниях (2002) определяет их как «болезни или состояния, затрагивающие

примерно 1 человека из 1500», в Японии – 1 из среди 2500. Европейская комиссия по здравоохранению определяет редкие болезни как угрожающие жизни или хронические серьезные болезни с распространенностью 1 на 2000. Болезни, не являющиеся угрожающими жизни, серьезными хроническими, либо адекватно излечимыми, исключаются из определения. В России редкими предлагается считать заболевания, выявляющиеся с частотой не более 10 случаев на 100 тыс. человек.

Организация EURORDIS полагает, что в настоящее время существует около 7 тыс. различных орфанных болезней. Несмотря на то что их встречаемость в

Для корреспонденции (correspondens to): *Фаррахов Айрат Закиевич*, канд. мед. наук, доцент, зам. министра финансов РФ, e-mail: ayrat.farrahov@tatar.ru

популяции низкая, в совокупности ими страдают от 6 до 8% жителей Евросоюза. Следует подчеркнуть, что среди различных популяций встречаемость редких болезней может значительно различаться. Причем тяжелое инвалидизирующее течение имеют 65% пациентов с орфанными заболеваниями, которые требуют длительного и интенсивного специализированного лечения.

Эти болезни характеризуются следующими признаками: появлением в раннем периоде жизни детей, 2 из 3 случаев – до достижения ими возраста 2 лет; хроническим болевым синдромом у 1 пациента из 5; моторной, сенсорной или интеллектуальной недостаточностью в половине случаев, что приводит к нетрудоспособности и снижает автономность пациента в 1 случае из 3; ухудшением прогноза для жизни в половине случаев.

Редкие болезни являются причиной смерти в течение 1 года жизни в 35% случаях, в возрасте 1–5 лет – в 10% и в возрасте 5–15 лет – в 12%.

В настоящее время идет активная работа по разработке, принятию, реализации или пересмотру национальных стратегий, направленных на обеспечение медицинской помощи и предоставление услуг пациентам с редкими заболеваниями, в соответствии с Рекомендациями Совета Европы по мерам в области редких заболеваний во многих странах [1–4].

Президент Российской Федерации в своем ежегодном Послании Федеральному Собранию выделил в качестве приоритета необходимость разработки «эффективной государственной политики в области детства». «Забота о будущих поколениях – это самые надежные, умные и благородные инвестиции. Общество, в котором на деле защищают права ребенка и уважают его личное достоинство, не только добрее и человечнее, это общество быстрее и лучше развивается, имеет благоприятную, предсказуемую перспективу». Он также отметил, что дети и подростки, живущие в нашей стране, должны полноценно развиваться, расти здоровыми и счастливыми, стать ее достойными гражданами, и определил это «задачей номер один» [5].

Повышение качества жизни семей с детьми требует комплексной государственной политики, направленной на рост доходов родителей, прежде всего от трудовой деятельности, совершенствования механизмов медицинской помощи и государственной социальной поддержки, развития системы социальных услуг, предоставляемых семьям с детьми, женщинам и детям, а также изменения отношения к семейным ценностям [6].

В связи с вышеизложенным в Республике Татарстан разработан план действий в области редких болезней, построенный на основе 5 приоритетных направлений:

- Создание инфраструктуры регистра больных детей с редкими заболеваниями в Республике Татарстан, позволяющей быстро анализировать поступающую информацию, для оперативного принятия управленческих решений.

- Облегчение доступа пациентов к диагностическим исследованиям, лечению и качественному

оказанию медицинской помощи с помощью создания консультативного кабинета в республике на базе детской республиканской клинической больницы (ДРКБ).

- Реализация специфических потребностей лиц, которые страдают редкими заболеваниями, развитие поддержки ассоциациям пациентов.

- Обучение специалистов в области здравоохранения с целью улучшения диагностики и определения стратегии оказания педиатрической, психологической помощи и социального сопровождения.

- Разработка релевантной и легкодоступной информации, необходимой для совершенствования оказания помощи пациентам с редкими заболеваниями.

Целью плана явилось обеспечение равного доступа к диагностике, лечению и оказанию медико-психосоциальной помощи детям с редкими заболеваниями, повышение их качества жизни. Наряду с этим были сформулированы следующие задачи:

- 1) организовать кабинет для координации деятельности ответственных специалистов по нозологической принадлежности соответствующего орфанного заболевания на базе консультативной поликлиники № 1 ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ»;

- 2) разработать положение о кабинете для детей, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни и их инвалидности;

- 3) сформировать основные диагностические критерии жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) болезней, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (утверждено постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403) для врачей-педиатров;

- 4) создать совет экспертов по редким болезням для формирования единого порядка оказания медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями в Республике Татарстан;

- 5) завершить формирование регионального сегмента Федерального регистра детей, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими болезнями, приводящими к сокращению продолжительности жизни и их инвалидности.

В связи с указанными задачами разработано также положение о кабинете для детей, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) болезнями, приводящими к сокращению продолжительности жизни и их инвалидности: кабинет для детей с орфанными заболеваниями организуется на базе консультативной поликлиники № 1 ДРКБ; на должность врача кабинета назначается высококвалифицированный педиатр; координатор подчиняется главному врачу ДРКБ; координатор работает в тесном сотрудничестве с врачами различных структурных подразделений ДРКБ, специалистами первичной медико-санитарной помощи, медико-генетической службы Республики Татарстан, медицинского информационно-аналитического центра МЗ Республики Татарстан (РМИАЦ), а также



Частота орфанных болезней (в %), выявленных у детей Республики Татарстан.

федеральных центров, осуществляющих высокотехнологичную специализированную помощь детям с орфанными болезнями; координатор кабинета в своей работе руководствуется приказами МЗ Российской Федерации и Республики Татарстан, стандартами и порядками, утвержденными действующим законодательством, а также федеральными клиническими рекомендациями по диагностике и лечению детей с редкими заболеваниями.

6. Основными задачами координатора кабинета являются следующие: медицинские – организация и проведение мониторинга состояния здоровья детей с редкими заболеваниями с участием ответственных специалистов; динамическая оценка эффективности их лечения, осуществление диетической коррекции; участие в диагностике заболеваний при амбулаторном обращении детей, консультирование пациентов при их стационарном лечении; организация медико-психосоциальной реабилитации пациентов; междисциплинарная координация специалистов, участвующих в наблюдении за ребенком с редким заболеванием (см. рисунок); участие в работе подкомиссии «Врачебной комиссии» по редким болезням; контроль ведения регистра ответственными специалистами; взаимодействие с пациентскими, благотворительными организациями, учреждениями, оказывающими паллиативную помощь; научные – внедрение в практическое здравоохранение современных методов ди-

агностики и лечения редких болезней; образовательные – для повышения уровня знаний и настороженности в части редких заболеваний, своевременного их выявления и направления детей к профильным специалистам необходима организация и проведение образовательных семинаров; клинических разборов; мастер-классов; школы для врачей различных специальностей; научно-практических конференций; санитарно-просветительские – обучение родителей (в школе пациентов) индивидуальным методам ухода за больными детьми с орфанной патологией; скрининг и профилактика орфанных болезней у детей.

Наряду с указанными направлениями деятельности кабинета разработаны и внедрены основные диагностические критерии жизнеугрожающих хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (утверждены постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403), а также положение о совете экспертов по редким болезням.

В состав совета экспертов входят заместитель главного врача ДРКБ, ответственные специалисты, координатор-педиатр центра, клинический фармаколог. Основными задачами совета экспертов являются систематизация сведений по диагностике орфанных заболеваний по каждому нозологическому направлению с указанием методов (и места) проведения соответствующих мероприятий, стоимости исследований и контактных лиц в федеральных центрах; создание формулярного списка лекарственных средств для лечения детей с редкой патологией; разработка показаний и противопоказаний к назначению ферментозаместительной терапии, критериев неэффективности и прекращения лечения; подготовка информации о текущей потребности в лекарственных препаратах, специально предназначенных для лечения редких заболеваний по существующим медицинским жизненным показаниям и рекомендованных медицинскими специалистами/экспертами, врачомными консилиумами или врачебной комиссией, но по тем или иным причинам не обеспеченных, не выписанных и не отпущенных (с указанием причины и сроков решения проблемы); проведение мониторинга состояния здоровья детей до лечения и во время лечения с оценкой эффективности ферментозаместительной терапии, оценки качества оказания медицинской помощи с привлечением пациентских организаций, профессиональных сообществ медицинских специалистов, а также общественных советов при региональных органах управления здравоохранения; составление плана лечебных мероприятий и осуществление его с учетом нозологической формы заболевания и индивидуальных особенностей пациента; разработка плана реабилитационных мероприятий детей с редкими заболеваниями с определением их эффективности; адаптация к внедрению в Республике Татарстан международного опыта диагностики, лечения и социальной поддержки; ведение ответственными специалистами Регистра пациентов с редкими заболеваниями, контроль обоснованности их нахождения в регистре; формирование электронной базы данных

по оказанию медицинской помощи детям с редкими заболеваниями.

Результаты и обсуждение

На первом этапе было проведено мониторингирование больных с редкими заболеваниями и уточнение данных по внесению в регистр этих пациентов. Анализ орфанных болезней (в рамках 24 нозологических форм) показал, что в 2014 г. зарегистрировано 268 жизнеугрожающих хронических прогрессирующих редких болезней у детей в Республике Татарстан (в 2013 г. 253). Однако необходимо отметить, что редкие заболевания не являются сугубо «детской» проблемой.

Часто встречающейся патологией среди обследованных детей была фенилкетонурия (32,8%), что определено путем проведения массового скрининга всех новорожденных. Высокий удельный вес занимают пациенты с преждевременной половой зрелостью центрального генеза (14,6%), идиопатической тромбоцитопенической пурпурой (11,1%), юношеским артритом с системным началом (9,9%), легочной гипертонией и галактоземиями по 7,1% (см. рисунок).

Особо острой остается проблема обеспечения лекарственными препаратами и продуктами лечебного питания детей с редкими заболеваниями. Серьезным препятствием для улучшения ситуации с медицинской помощью и лекарственным обеспечением является несовершенство нормативно-правовой базы, особенно на региональном уровне.

В ходе мониторингирования пациентов изучаются обзоры литературы, эффективность проводимой терапии, осуществляется клиническое и лабораторно-инструментальное исследование с последующим проведением патогенетического и симптоматического лечения детей с другими заболеваниями [7–9]. Своевременная коррекция состояния здоровья пациентов с высокой долей вероятности значительно повысит их качество жизни и ее продолжительность.

Таким образом, понятие о редкости заболевания не должно маскировать важности проблемы, которую они представляют для общественного здоровья. Отсутствие информации о них лежит в основе многочисленных диагностических ошибок и отсрочки в оказании квалифицированной медико-социальной помощи детям. Ранняя диагностика и последующее наблюдение за больными требуют участия мультидисциплинарных команд, которые объединяли бы научный анализ и практический опыт, что позволило бы быстро получать доступ к современным исследованиям и внедрению их достижений. Редкие заболевания в большинстве случаев имеют тяжелое, хроническое течение, приводят к инвалидизации и требуют длительного, интенсивного и индивидуального специализированного лечения. Поэтому влияние и мобилизация семей, имеющих детей с редкими заболеваниями, является необходимым средством их поддержки. И наконец, важную роль играют ассоциации людей, страдающих редкими заболеваниями, которые служат движущей силой роста осведомленности общества, ключевыми участниками и партнерами специалистов в области здравоохранения, исследо-

вателей и представителей органов государственной власти.

ЛИТЕРАТУРА

1. *German National Plan of Action for People with Rare Disease 2013. Action Fields, Recommendations, Proposed Actions.* Federal Ministry of Health, Federal Ministry of Education and Research. Bonn; 2013. http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/NATIONALPLANS_GERMAN_2013_en.pdf
2. *Plan National des Maladies Rares (2011–2014) (in French).* http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf
3. *Italian National Plan for Rare Diseases 2013–2016 (Draft) (in Italian).* http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pagineAree_3296_listaFile_itemName_0_file.pdf
4. *UK Strategy for Rare Diseases 2013.* Department of Health. [http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/UK%20Strategy%20for%20Rare%20Diseases%202013_English%20\(en\).pdf](http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/UK%20Strategy%20for%20Rare%20Diseases%202013_English%20(en).pdf)
5. *Указ Президента РФ от 1 июня 2012 г. № 761 «О Национальной стратегии действий в интересах детей на 2012–2017 годы».*
6. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Ильин А.Г., Булгакова В.А., Антонова Е.В., Смирнов И.Е. Научные исследования в педиатрии: направления, достижения, перспективы. *Российский педиатрический журнал.* 2013; 5: 4–14.
7. Волгина С.Я. Мукполисахаридоз I: Вопросы диагностики и лечения. *Практическая медицина.* 2013; 6: 61–8.
8. Волгина С.Я. Болезнь Фабри. *Практическая медицина.* 2012; 7 (62): 75–9.
9. Булатов В.П., Волгина С.Я., Вахитова Л.Ф. *Орфанные заболевания.* Казань: «Отечество», 2013.

REFERENCES

1. *German National Plan of Action for People with Rare Disease 2013. Action Fields, Recommendations, Proposed Actions.* Federal Ministry of Health, Federal Ministry of Education and Research. Bonn; 2013. http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/NATIONALPLANS_GERMAN_2013_en.pdf
2. *Plan National des Maladies Rares (2011–2014) (in French).* http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf
3. *Italian National Plan for Rare Diseases 2013–2016 (Draft) (in Italian).* 3. http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pagineAree_3296_listaFile_itemName_0_file.pdf
4. *UK Strategy for Rare Diseases 2013.* Department of Health. [http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/UK%20Strategy%20for%20Rare%20Diseases%202013_English%20\(en\).pdf](http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/Resources/docs/UK%20Strategy%20for%20Rare%20Diseases%202013_English%20(en).pdf)
5. *The decree of the President of the Russian Federation from June 1, 2012, № 761 “On the National strategy for children 2012–2017”.*
6. Baranov A.A., Namazova-Baranova L.S., Ilin A.G., Bulgakova V.A., Antonova E.V., Smirnov I.E. Scientific research in pediatrics: directions, achievements, prospects. *Rossiyskiy pediatricheskiy zhurnal.* 2013; 5: 4–14. (in Russian)
7. Volgina S.Ya. Mucopolysaccharidosis I: Issues of diagnosis and treatment. *Prakticheskaya meditsina.* 2013; 6: 61–8.
8. Volgina S.Ya. Fabry Disease. *Prakticheskaya meditsina.* 2012; 7 (62): 75–9.
9. Bulatov V.P., Volgina S.Ya., Vahitova L.F. *Orphan diseases.* Kazan: «Otechestvo»; 2013.

Поступила 25.08.14
Received 25.08.14

Сведения об авторах:

Волгина Светлана Яковлевна, доктор мед. наук, проф. каф. госпитальной педиатрии с курсами ПП и ПДО Казанского государственного медицинского университета, Минздрава России, e-mail: Volgina_Svetlana@mail.ru; **Шавалиев Рафаэль Фирналович**, гл. врач государственного автономного учреждения здравоохранения «Детская республиканская клиническая больница Министерства здравоохранения Республики Татарстан», e-mail: Rafael.Shavaliiev@tatar.ru; **Клетенкова Гэльнур Ривальевна**, зам. гл. врача по клинико-экспертной работе ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ», e-mail: gelnur.kletenkova@tatar.ru